

デュシェンヌ型筋ジストロフィー ベッカー型筋ジストロフィー

検査コード番号：

GT-ONJ-310200

疾患の別名：

ジストロフィン異常症

MIM (Mendelian Inheritance in Man) 番号：

#310200

臨床・生化学所見：

デュシェンヌ型では、4～5歳頃から筋力低下と歩行異常がみられる。その後筋力低下が進行し、12歳までに歩行不能となり車椅子生活となる。次第に座位困難となり、20歳代で心不全または呼吸不全により死に至ることが多い。ベッカー型では発病が遅く、病状の進行も緩やかである。

血清クレアチンキナーゼ(CK)値の異常高値を認める。

遺伝形式：

X連鎖性遺伝

遺伝子名：

ジストロフィン (DMD) (遺伝子座 Xp21.2)

遺伝子診断の適応：

確定診断、遺伝カウンセリングのための情報提供

遺伝子変異について：

デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者の約65%、ベッカー型患者の約85%では、DMD遺伝子におけるエクソン単位での遺伝子欠失・重複が原因となっている。残る患者ではDMD遺伝子の小さな挿入・欠失、点変異、スプライシング変異などが原因となっている。

エクソン単位での欠失／重複はMLPA法によって検出可能であり、検査会社に依頼すれば保険で検査が可能である。オーファンネットジャパンでは、この手法で検出できない微小な変異をシーケンス法で解析する。したがって、ジストロフィン異常症の分子遺伝学的検査を最初に実施する際にはまずMLPA検査を行い、変異が検出されない場合に限り当検査をオーダーすべきである。

検査法：

翻訳領域のすべてのエクソンを両端のイントロンのスプライシング部位を含んで増幅し、ダイレクトシーケンスを行って解析する

検査の感度：

デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者の約30%、ベッカー型筋ジストロフィー患者の約10%に遺伝子変異を同定できる

費用：

58,000円

その家系ですでに遺伝子変異が判明している際の家族検索は33,000円

所要日数：

3ヶ月

参考文献：

Gene Reviews Japan (<http://grj.umin.jp/>) Dystrophinopathies (ジストロフィン異常症)